

नवजात शिशु स्क्रीनिंग की व्याख्या

/Explanation of Newborn Screening

新生児マススクリーニングの説明書

1. नवजात शिशु की जांच के बारे में /About newborn screening

/新生児マススクリーニング検査について

नवजात स्क्रीनिंग परीक्षण प्रयोगशाला विश्लेषण के लिए जन्म के लगभग 5 दिनों के भीतर बच्चे से रक्त की कुछ बूंदें एकत्र करके वंशानुगत विकारों का पता लगाते हैं। शीघ्र पता लगाने और उपचार से जीवन में बाद में कुछ नैदानिक विकलांगताओं को रोका जा सकता है।/Newborn screening tests look for inherited disorders by collecting a few drops of blood from the baby within about 5 days after birth for laboratory analysis. Early detection and treatment can prevent certain clinical disabilities later in life.

この検査は、生まれて 5 日目頃の赤ちゃんからごく少量の採血を行い、その血液を分析し、赤ちゃんに先天性の代謝疾患がないかを調べる検査です。発症前に発見して、治療を早期に開始することにより障害の発生を予防することを目的としています。

2. स्क्रीनिंग से बीमारियों के प्रकार का पता चला

(*ये अधिकार क्षेत्र के आधार पर भिन्न हो सकते हैं।)

/Types of diseases detected by the screening

(*These may vary depending on the jurisdictions.)

主な検査の対象疾患

(※自治体によって、対象疾患数は異なることがあります。)

(1) जन्मजात हाइपोथायरायडिज्म (सीएच) /Congenital hypothyroidism (CH) /先天性甲状腺機能低下症 (CH)

(2) जन्मजात अधिवृक्क हाइपरप्लासिया (सीएच) /Congenital adrenal hyperplasia (CAH) /先天性副腎過形成症 (CAH)

(3) गैलेक्टोसिमिया (जीएल) /Galactosemia (GAL) /ガラクトース血症(GAL)

अमीनो एसिड चयापचय के विकार/Disorders of Amino acid metabolism

/アミノ酸代謝異常症

(4) फेनिलकेटोनुरिया (पीकेयू)/Phenylketonuria (PKU) /フェニルケトン尿症 (PKU)

(5) मेपल सिरप मूत्र रोग (एमएसयूडी)/Maple syrup urine disease (MSUD)

/メープルシロップ尿症 (MSUD)

(6) होमोसिस्टिनुरिया (एचसीयू)/Homocystinuria (HCU) /ホモシスチン尿症 (HCU)

(7) सिट्रुलिनमिया टाइपI(CTLN1) /Citrullinemia typeI(CTLN1)/シトルリン血症 I 型 (CTLN1)

(8) आर्गिनिनोसुकिनिक एसिडुरिया (एसएसए) /Argininosuccinic aciduria (ASA) /アルギニノコハク酸尿症 (ASA)

कार्बनिक अम्ल चयापचय के विकार/Disorders of Organic acid metabolism

/有機酸代謝異常症

(9) मिथाइलमेलोनिक एसिड्यूरिया (एमएमए)/Methylmalonic aciduria (MMA) /メチルマロン酸尿症

(MMA)

- (10) प्रोपियोनिक एसिडेमिया (पीए)/Propionic acidemia (PA) /प्रोपियोनिक एसिडेमिया (PA)
- (11) आइसोवालेरिक एसिडेमिया (आईवीए)/Isovaleric acidemia (IVA) /इसोवैलरिक एसिडेमिया (IVA)
- (12) मिथाइलक्रोटोनिलग्लिसिनुरिया (एमसीसीडी)/Methylcrotonylglycinuria (MCCD)
/मिथाइलक्रोटोनिलग्लिसिनुरिया (MCCD)
- (13) हाइड्रोक्सीमिथाइलग्लूटेरिक एसिडुरिया (एचएमजीए)/Hydroxymethylglutaric aciduria (HMGA)
/हाइड्रोक्सीमिथाइलग्लूटेरिक एसिडुरिया (HMGA)
- (14) मल्टीपल कार्बोक्सिलेज की कमी (एमसीडी)/Multiple carboxylase deficiency (MCD)
/मल्टीपल कार्बोक्सिलेज की कमी (MCD)
- (15) ग्लूटेरिक एसिड्यूरिया टाइप 1 (GA1)/Glutaric aciduria type 1 (GA1) /ग्लूटेरिक एसिड्यूरिया टाइप 1 (GA1)

फैटी एसिड β ऑक्सीकरण के विकार/Disorders of Fatty acid β oxidation/지방산 β 산화 이상증

- (16) मध्यम-श्रृंखला एसाइल-सीओए डिहाइड्रोजनेज (एमसीएडी) की कमी
/Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency
/मध्यम-श्रृंखला एसाइल-सीओए डिहाइड्रोजनेज (MCAD) की कमी
- (17) बहुत लंबी-श्रृंखला एसाइल-सीओए डिहाइड्रोजनेज (वीएलसीएडी) की कमी
/Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) deficiency
/बहुत लंबी-श्रृंखला एसाइल-सीओए डिहाइड्रोजनेज (VLCAD) की कमी
- (18) ट्राइफंक्शनल प्रोटीन (टीएफपी) की कमी /Trifunctional protein (TFP) deficiency
/ट्राइफंक्शनल प्रोटीन (TFP) की कमी
- (19) कार्निटाइन पामिटॉयलट्रांसफेरेज़-प्रकार I (CPT1) कमी
/Carnitine palmitoyltransferase-type I (CPT1) deficiency
/कार्निटाइन पामिटॉयलट्रांसफेरेज़-प्रकार I (CPT1) कमी
- (20) कार्निटाइन पामिटॉयलट्रांसफेरेज़-प्रकार II (CPT1) कमी
/Carnitine palmitoyltransferase-type II (CPT1) deficiency
/कार्निटाइन पामिटॉयलट्रांसफेरेज़-प्रकार II (CPT2) कमी

*टैंडेम मास स्पेक्ट्रोमेट्री कुछ अन्य बीमारियों का पता लगाने में मदद कर सकती है। हालाँकि, अधिकार क्षेत्र के आधार पर, इसका उपयोग उन बीमारियों के खिलाफ किया जा सकता है या नहीं किया जा सकता है जिनके लिए पता लगाने या उपचार की प्रभावशीलता वर्तमान में अज्ञात है।/*Tandem mass spectrometry can help detect some other diseases. However, depending on the jurisdiction, it may or may not be used against diseases for which the effectiveness of detection or treatment is currently unknown.

※この他にもタンデムマス法で見つかる病気がありますが、現時点では見逃す可能性が高いとか、見つけても治療効果が確実でないような病気については、自治体によって対象になっていたりいなかったりします。

3. मौखिक रूप से खाए गए पोषक तत्व पच जाते हैं और शरीर में अवशोषित हो जाते हैं ताकि मांसपेशियों और अंगों के लिए पदार्थों में या ऊर्जा में परिवर्तित हो सकें। शरीर के अंदर होने वाली इस परिवर्तनकारी प्रक्रिया को मेटाबोलिज्म कहते हैं। चयापचय की जन्मजात त्रुटियां आनुवंशिक रोगों का एक बड़ा वर्ग हैं जो एंजाइमों या

ट्रांसपोर्टर्स से संबंधित चयापचय विकारों के परिणामस्वरूप असामान्य उत्पादों के संचय, या हमारे शरीर में आवश्यक उत्पादों की कमी के कारण विभिन्न लक्षणों का कारण बनती हैं।

/Nutrients consumed orally are digested and absorbed into the body in order to be transformed into substances for the muscles and organs or into energy. This transforming process inside the body is called metabolism. Inborn errors of metabolism are a large class of genetic diseases that cause various symptoms due to the accumulation of abnormal products, or the lack of necessary products in our body, as a result of metabolic disorders related to enzymes or transporters.

私たちの食べた栄養素は、体の中で消化・吸収されて、筋肉や臓器を構成する成分になったり必要なエネルギーとして使われます。体内で栄養素が変化することを代謝といいます。先天性代謝異常症は、生まれつき酵素や輸送体が正常に働かないために代謝が障害されて、異常なものが体に溜まったり、必要なものが欠乏したりするために様々な症状を起こす病気です。

4. परीक्षा शुरू होने से लेकर परिणाम जारी होने तक। (रक्त के नमूने के समय शिशु की स्थिति परिणाम को प्रभावित कर सकती है)

/From the start of the examination to the delivery of the results. (The baby's condition at the time of blood sampling may affect the results)

/検査開始から検査結果報告までの流れ (検査結果は採血時の赤ちゃんの状態等によって左右されることがあります。)

①जन्म अस्पताल या क्लिनिक में रक्त का नमूना →②एक निरीक्षण सुविधा पर रक्त के नमूने की जांच
→③जन्म अस्पताल या क्लिनिक में माता-पिता को दिए गए परिणाम/①Blood sampling at the birth hospital or clinic →②Examination of the blood sample at an inspection facility →③Results given to the parents at the birth hospital or clinic

/①出生医療機関で採血 →②検査機関で検査 →③出生医療機関保護者宛結果報告

④कोई असामान्यता नहीं →समाप्त /④ No abnormalities →finish /④異常なし →終了

⑤संदिग्ध निष्कर्ष →⑥माता-पिता को अधिसूचना→⑦जन्म अस्पताल या क्लिनिक में परामर्श या किसी अन्य चिकित्सा संस्थान में रेफरल →⑧विस्तृत परीक्षा →⑨माता-पिता को नए परिणामों की अधिसूचना
/⑤Suspicious findings →⑥Notification to the parents→⑦Consultation at the birth hospital or clinic or referral to another medical institution →⑧Detailed examination →⑨Notification of the new results to the parents

/⑤疑いあり →⑥保護者への連絡 →⑦出生医療機関または精査医療機関を受診 →⑧精密検査 →⑨最終結果を保護者へ報告

5. सहभुगतान: प्रसव अस्पताल में रक्त का नमूना लेने और उसे भेजने के लिए शुल्क लिया जाता है।

/Copayment : A fee is charged for taking the blood sample at the birth hospital and for sending it.

自己負担 : 出生医療機関で行う採血費用および検体送付費用がかかります。

रक्त के नमूने की जांच के लिए कोई शुल्क नहीं लिया जाता है।/No fee is charged for the examination of the blood sample.

検査費用 : 無料です。

6. अनुवर्ती जांच और व्यक्तिगत जानकारी की सुरक्षा

/Follow-up investigation and the protection of personal information

/追跡調査の実施と個人情報保護

परीक्षणों की प्रभावशीलता को सत्यापित करने के लिए, निश्चित निदान वाले लोगों के लिए अनुवर्ती जांच आयोजित की जाएगी। हम आपकी व्यक्तिगत जानकारी की सुरक्षा में अत्यधिक सावधानी बरतेंगे और आपको आश्वस्त करेंगे कि इसका उपयोग नवजात शिशु की जांच के अलावा किसी अन्य उद्देश्य के लिए नहीं किया जाएगा।/In order to verify the effectiveness of the tests, a follow-up investigation will be conducted for those with a definite diagnosis. We will take the utmost care in protecting your personal information and assure you that it will not be used for any purpose other than for the Newborn screening.

/この検査の効果を確保するため、確定診断された小児については個人情報の保護に十分に配慮しながら、治療経過などの追跡調査を実施します。この検査で得られた情報は、マスキング事業以外の目的で使用することはありません。

*** मुझे उपरोक्त सामग्री की पर्याप्त व्याख्या मिल गई है और मैं इसे पूरी तरह से समझ गया हूँ।**

/I have received sufficient explanation of the content above and fully understood it.

/上記の内容につき十分な説明を受け、理解しました。

_____ / _____ / _____

(वर्ष /Year/年/ महीना /Month/月/ दिन /Day/日)

हस्ताक्षर /Signature/署名欄

本資料は、医師や法律の専門家等の監修をうけて作成されておりますが、日本と外国の言葉や制度等の違いにより解釈の違いが生じた際には、日本語を優先とします。

This English translation has been prepared under the supervision of doctors, legal experts or others. When any difference in interpretation arises because of a nuanced difference in related languages or systems, the Japanese original shall be given priority.

यह अंग्रेजी अनुवाद डॉक्टरों, कानूनी विशेषज्ञों या अन्य लोगों की देखरेख में तैयार किया गया है। जब संबंधित भाषाओं या प्रणालियों में सूक्ष्म अंतर के कारण व्याख्या में कोई अंतर उत्पन्न होता है, तो जापानी मूल को प्राथमिकता दी जाएगी।